

SÍNDROME DE MARFAN (SM)

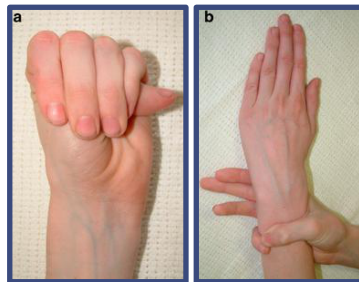
Doença sistêmica do tecido conjuntivo que apresenta expressividade variável e penetrância alta. O sistema cardiovascular, esquelético e olhos são os principais afetados. Os pacientes geralmente apresentam hábito marfanoide com dolicostenomelia (índice envergadura/estatura >1,05), e aspecto longilíneo.

CRITÉRIOS DIAGNÓSTICOS¹⁻³

Na ausência de história familiar:

- Dilatação da raiz da aorta (Z-score ≥ 2) E ectopia lentis.
- Dilatação da raiz da aorta (Z-score ≥ 2) E Escore Sistêmico ≥ 7 pontos Escore Sistêmico de Marfan²
- Presença de variante patogênica em heterozigose no gene FBN1 já descrita em SM, associada a ectopia lentis ou dilatação da aorta.

OBS.: as manifestações da SM podem surgir na vida adulta, logo, indivíduos com menos de 20 anos que não preenchem critérios clínicos devem ser reavaliados posteriormente.



Fonte: <https://marfan.org/dx/score/>



Calculadora
Escore Sistêmico
de Marfan²



Crítérios
diagnósticos
de Ghent³

INDICAÇÃO DO ESTUDO GENÉTICO¹

- Indivíduos com um dos seguintes achados e/ou história familiar compatível com herança autossômica dominante:
- Dilatação da raiz da aorta (Z-score ≥ 2 para idade e peso).
- Ectopia lentis (subluxação do cristalino), vista em exame oftalmológico com lâmpada de fenda após dilatação da pupila.
- Escore sistêmico ≥ 7 pontos.²

Rendimento do teste genético >90%
(em indivíduos com fenótipo de SM clássica)

IMPLICAÇÕES CLÍNICAS DO TESTE GENÉTICO¹

- Confirmar um diagnóstico no probando, permitindo manejo clínico específico.
- Rastrear e indicar aconselhamento genético a familiares para diagnóstico precoce da doença.
- Diferenciar de outras síndromes genéticas que podem levar a um escore positivo (≥ 7) como síndromes de Loey-Dietz, Shprintzen-Goldberg, Ehlers-Danlos e homocistinúria.



PRINCIPAIS GENES RELACIONADOS¹

FBN1

Referências:

1. Dietz H. FBN1-Related Marfan Syndrome. 2001
2. The Marfan Foundation website <https://marfan.org/dx/score/>
3. Loey BL, Dietz HC, et Al. 2010. doi: 10.1136/jmg.2009.072785
4. Coelho SG e Almeida AG. 2016. Rev Port Cardiol; 39(4):215-226.
5. Graffunder FP, et al. 2017. Int J Cardiovasc Sci; 30(2).



CardioGen
CENTRO DE MEDICINA DE
PRECISÃO EM CARDIOLOGIA



Laboratory of
Genetics and
Molecular Cardiology



médicos
(11) 2661-4947



genética
(11) 2661-5995



(11) 99774-1959

📍 InCor/HC FMUSP - São Paulo, Brasil

✉ cardiogeneticalgcm@hc.fm.usp.br